

# REVISTA DE LA FACULTAD DE MEDICINA

Volumen XX

Bogotá, septiembre de 1951

Número 3

Director:

Profesor ALFREDO LUQUE B. Decano de la Facultad.

Jefe de Redacción: Doctor Rafael Carrizosa Argácz.

*Comité de Redacción:*

Prof. Alfonso Esguerra Gómez. Prof. Manuel José Luque. Prof Agr.  
Gustavo Guerrero I.

Administrador: José R. Durán Porto

Dirección: Calle 10 N° 13-99 — Bogotá — Apartado Nacional N° 400  
Talleres Editoriales de la Universidad Nacional.

## HISTORIA CLINICA DE UN CASO DE ENDOCRINOLOGIA

Por el doctor Max. Olaya Restrepo

Se presenta en estas líneas el tercer caso descrito en Colombia, de Síndrome de LAWRENCE-BARDET-BIELD, variante de clasificación de la Distrofia adiposo-genital de Babinsky-Frolich.

Consiste en un sujeto, hombre o mujer, estadísticamente es más frecuente en los hombres, que presenta algunas de las modalidades características del Síndrome de Frolich, tan conocido y estudiado por todos los investigadores. Sobre esta base endocrina, se injertan tres distintivos somáticos que le dan cierta individualidad al Síndrome de Lawrence. Son ellos: LA POLIDACTILIA, LA RETINITIS PIGMENTARIA Y EL BOCIO.

Se presentan a continuación los dos casos anteriormente descritos entre nosotros, que aparecen publicados ambos en el BOLETIN CLINICO, Organo de la Facultad de Medicina y Ciencias Naturales de la Universidad de Antioquia.

El Profesor Alonso Restrepo (1), escribe textualmente en la Pág. 267 del Nº 6. Año 7º de esa publicación, correspondiente al año de 1941, lo siguiente, incluido dentro de un extenso trabajo sobre "EL METABOLISMO BASAL Y SU IMPORTANCIA CLINICA":

(3) SINDROME DE BIELD-Lawrence: "Fuera de no existir polidactilia, el siguiente caso resulta tan interesante como demostrativo: 14-12-36. Señorita de trece años, 155 cmts. de estatura, 66 klgrs. La envía el doctor Arango Tamayo; aspecto francamente mixedematoso; hipocrina acentuada, malformaciones digitales en los cuatro miembros. METABOLISMO BASAL, 23, *es decir con cifras negativas*. (El subrayado es nuestro).

Mejóro mucho con el tratamiento prescrito, sobre todo psíquicamente. (Informe de una de sus hermanas). Viajando por Europa en septiembre de 1938 la llevaron al Profesor Marañón a París, de quien tomo algunas notas de los documentos escritos por él, que tengo a la vista: D-531. Se trata a mi juicio, de una variedad atípica del Síndrome de Lawrence-Bield. No hay retinitis ni polidactilia, pero sí malformación de los dedos evidente y una neoformación ósea benigna de la cadera derecha.

Un antecedente familiar importante (Síndrome adiposo-genital en una hermana), confirma este diagnóstico. Salvo esto, no hay ninguna anormalidad". (Hasta aquí, el Profesor Marañón).

A continuación el endocrinólogo español ordena régimen alimenticio, prescribe ejercicio moderado y una medicación poliglandular, con plan para seis meses. Las interesadas recorrieron varios países de Europa y de vuelta a París, el Profesor da esta nota:

"La observación desde septiembre de 1938, hasta marzo de 1939, ha ratificado mi diagnóstico de ADIPOSIDAD NEURO-VEGETATIVA (Central) con deformaciones óseas.

(Variante del Síndrome de Bield-Lawrence). Y recomienda el mismo tratamiento, insistiendo en un régimen declorurado riguroso". (Hasta aquí, de nuevo, el Profesor Marañón).

"El 25/IV/41, la enferma vuelve a mi laboratorio, por orden del doctor Julio Asuad: a pesar de su obesidad, me parece muy transformada y psíquicamente en excelentes condiciones. Adiposis generalizada y más notoria en la base del cuello y en las extremidades. Tiene ahora 18 años, 158 cmts.; 79 kilos de peso. I. O. 1,362, 76 pulsaciones. Presión arterial máxima; 128; Mn: 90; 32,2 C. de temperatura cutánea. Metabolismo basal, de menos CUATRO.

“El mismo día le practica un examen radiográfico el doctor Roberto Uribe Vélez: Las Radiografías laterales muestran una atrofia bastante acentuada de la Silla Turca, en la que no se logran precisar claramente los contornos posteriores, sobre todo las apófisis clinoides posteriores. En el cráneo llama la atención el aspecto esponjoso de los huesos en algunos puntos, especialmente en la región parietal y una serie de arborizaciones que parecen ser debidas a calcificaciones.—Fdo. R. Uribe V.”.

Esta es la transcripción literal del primero de los casos clínicos de Enfermedad de Lawrence, encontrados y publicados en Colombia. Como se ve, es un caso IMPERFECTO, sin la triada clásica, que fue diagnosticado en París por el ilustre Maestro Marañón.

Se destacan en él dos perfiles importantes: el bajísimo Metabolismo de Base y los antecedentes familiares. No se da nada nuevo en fisiopatología, ni en el tratamiento, aparte de la aportación del régimen declorurado estricto.

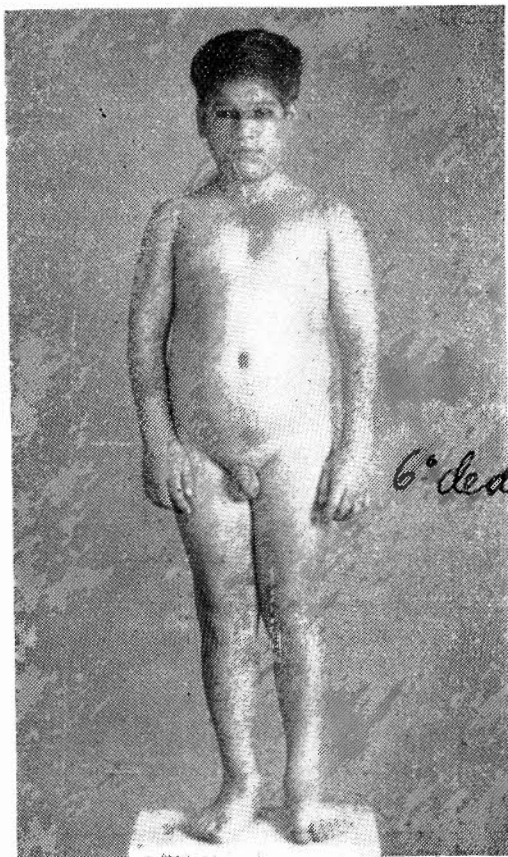
El segundo caso de Enfermedad de Lawrence aparece publicado en el mismo Boletín Clínico de Medellín, según la siguiente referencia bibliográfica: CONSIDERACIONES SOBRE EL SÍNDROME DE LAWRENCE-MOON BIELD. Jorge Restrepo Molina (2) (Alumno de quinto año de Medicina, cuando se publicó el trabajo. Posteriormente el doctor Restrepo Molina ha ido avanzando en la carrera del profesorado y es hoy Jefe de Clínica de esa Facultad. (Anotaciones del autor). Parece que este caso, es más completo que el anterior y presenta dos de las tres alteraciones características del Síndrome, según la descripción original de sus autores.

La Historia Clínica, publicada en el N° 11, octubre de 1947 del Volumen 9° Págs. 365 y siguientes, es muy completa, detallada y se hace imposible transcribirla en su totalidad.

Sin embargo, siguiendo a los autores Wolff, Elwyn y Wechsler (4), hace abundantes consideraciones sobre etiología, sobre fisiopatología del diencefalo y sobre funciones del hipotálamo, a cual más interesantes y que faltan en el primer trabajo.

Vale la pena considerar esta aportación estudiantil, como digna de méritos y de reconocimiento espontáneo de quienes estamos sobre la misma brecha. Se recomienda leer este trabajo.

El tercer caso, ya que el mismo doctor Restrepo Molina informa que el suyo es el segundo, se presentó en el Hospital de San Juan de Dios de Bucaramanga, Servicio de Clínica Médica Tercera de



Signos hipofisiarios. Disfunción: Grasa de tipo feminoide. Ausencia de vello pubiano. Microgenitosomía. Ginecomastia. Ausencia de libido sexual (17½ años). Síndrome de Lawrence-Bordet-Bield, visto en Bucaramanga.

Hombres y fue entregado para su estudio por el Jefe del Servicio, doctor Jorge Villabona al autor de estas líneas.

Se trata de un hijo de un matrimonio campesino, del Municipio de California (Santander), de nombre R. A. M.

Al examen somático es un adiposo hiposexual, con micro-genitosomía, con distribución feminoide de la grasa subcutánea, sin vello pubiano a pesar de la edad: 18 años. Informa de antecedentes familiares semejantes a un primo hermano, que murió.

Su estado mental es satisfactorio. Da respuestas normales a preguntas sobre orientación en el espacio y en el tiempo. Sobre sus fami-



Asimetría facial.

liares, ocupaciones, ambiente hogareño, enfermedades anteriores, responde satisfactoriamente.

Se transcriben los detalles de la Historia Clínica N° 42804, del Hospital de San Juan de Dios de Bucaramanga, Servicio de Clínica Médica Tercera.

R. A. M., edad: 17 años. Natural de California (Santander). Nombres de los padres: Néstor Mónoga y Nohemí Ramírez. Ingresó al Servicio el día 27 de noviembre de 1950. Diagnóstico provisional: AMAUROSIS. Diagnóstico Clínico definitivo: Síndrome Congenital de LAWRENCE-BARDET-BIELD.

Entre los antecedentes familiares que tengan alguna importancia, está el del alcoholismo crónico del padre. Visto en examen médico es

un hombre de talla muy pequeña, de características y manifestaciones correspondientes a una disendocrinea tiroidea. Piel fría, blanda, mala distribución pilosa, crecimiento benigno del Cuerpo Tiroides, déficit mental muy marcado.

El Hospital de San Juan de Dios de Bucaramanga carece de Aparato de Metabolismo Basal y esta prueba diagnóstica tan esencial para estos casos de endocrinopatías tuvo que ser hecha en un laboratorio particular. Por este detalle y por haber recibido el paciente dosis elevadas de comprimidos de Tiroides-Tiamina, el Metabolismo de Base se mostró en dos pruebas sistemáticamente alto.

Se transcriben otras pruebas de laboratorio practicadas al paciente durante su período hospitalario:

*Prueba de la glicosuria provocada:* fue negativa. La glicemia correspondiente se elevó a las siguientes cifras:

a la media hora: 144 miligramos.

a la hora y media: 115 miligramos.

a las dos horas: 109 miligramos.

a las tres horas: 94 miligramos.

El examen rutinario de la orina, es *normal*.

Serología para Lues venérea: *negativa*, al Kahn.

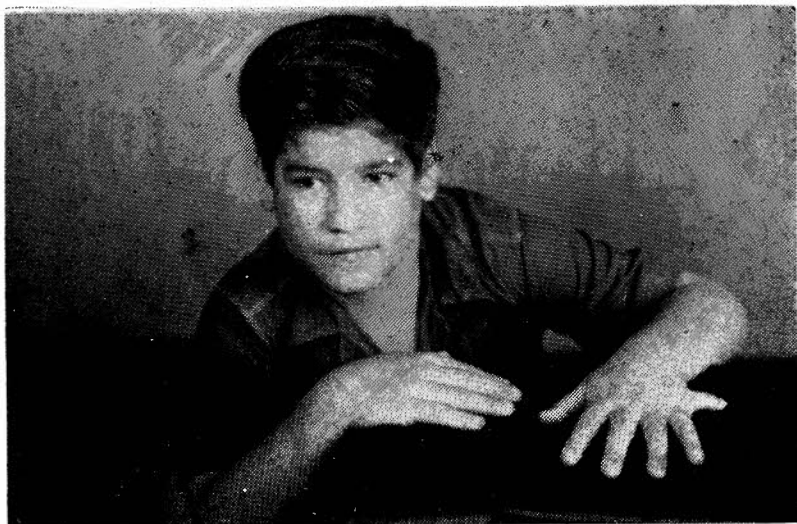
Examen corriente de materias fecales: Sin importancia.

*Calcemia y Colesterinemia:* 12,47 miligramos y 147 miligramos, respectivamente. Normales.

Las Radiografías tomadas de la silla turca, dejan ver el contorno normal de las apófisis clinoides, sin deformación o borramiento de ninguna naturaleza patológica. No hay lesión neoplásica o destructiva en ninguna parte de la superficie craneana vista.

Se transcribe el informe del Oftalmólogo que examinó los ojos del paciente: Agudeza visual: *un décimo*. Presenta en ambas retinas, pero particularmente en la izquierda, extensas zonas de pigmento retiniano y se aprecia la existencia de una brida que va de la cara posterior del iris al borde cristalino. Nistagmus horizontal permanente. Elementos anteriores del ojo: Normales.

El aspecto radiológico de la polidactilia deja ver en la mano izquierda un dedo supernumerario, sin metacarpiano propio, pero en los dedos de los pies, sí se observa bien que cada dedo supernumerario tiene su propio metacarpiano, que nace de la cuña correspondiente. Se prescindió de extirpar estos dedos quirúrgicamente, como se



Mano izquierda con 6 dedos.

hizo con el sexto de la mano izquierda, porque ésto era incómodo e inútil para el paciente.

Informe del metabolismo de base:

Día 16 de enero de 1951, hora 10 a. m. Pulso antes de la prueba: 84 pulsaciones. Subió hasta 96 durante el desarrollo de la prueba.

Temperatura cutánea: 36 y medio grados.

Presión arterial: 12 x 7.

Resultado: Consumo de seis litros de oxígeno, que equivale, dadas las características y coeficientes a un metabolismo de más de 34.

Dice Maraón en su Obra *Manual de Diagnóstico Etiológico*, Pág. 573: Obesidad y malformaciones congénitas. (Lawrence-Bardet-Bield). La obesidad hipofiso-genital (Frolich), se combina a veces con malformaciones congénitas. En este síndrome la hipófisis suele estar intacta, pero se encuentran alteraciones congénitas del hipotálamo. Clínicamente el síndrome es idéntico al de Frolich, pero además se agregan las malformaciones. De éstas, las más frecuentes son la polidactilia y la retinitis pigmentada, pero pueden existir también la espina bífida, deformidades del cráneo y las lesiones cardíacas. Un caso histórico interesante de enfermedad de Bardet Bield, es el de Ana Bolena, la repudiada esposa de Enrique VIII de Inglaterra, que tenía polidactilia, bocio y disfunción hipofisiaria.



Polidactilia en ambos pies.

El Profesor Marañón no cree que deba darse a este Síndrome una individualidad dentro de la endocrinología porque siempre se encuentran las malformaciones sobre la base del síndrome hipofisiario de Frolich y nunca aisladas. Pero otros autores (*Wolf, Best y Taylor*) (4, y (5) opinan que este síndrome tiene una individualidad porque es congénito y porque es una lesión hipotalámica irreversible, como son las lesiones retinianas. *Wolf*, aconseja en su tratado de Endocrinología un tratamiento pluri-glandular.

Uribe Uribe, de Colombia (6) emite los siguientes conceptos que se transcriben textualmente: "El Síndrome es una variante del adiposo-genital de Frolich, acaecida constitucionalmente y por el mecanismo de la *Fenotipia*, en un sujeto, en cuya familia haya antecedentes





Polidactilia.

o actuales enfermos del mismo síndrome. No es *hereditaria*". Uribe dice no haber encontrado mencionado el *bocio*, como haciendo parte integrante de la triada y anota que en estas tierras de Santander es muy frecuente el bocio para hacerlo valer como manifestación hipotalámica o capaz de entrar a formar parte del Síndrome. Pero en este caso nuestro, se cumplen las exigencias pedidas por el profesor de Clínica Interna de la Universidad Nacional, porque el padre de R. A. M., llamado Néstor, es francamente bocioso, hipotiroideo, casi mixedematoso. Y se recuerda nuevamente que el metabolismo del enfermo, dio cifras altas, por haber estado tomando previamente, por descuido, cantidades de extracto tiroideo.

Se considera conveniente emitir aquí, después de transcribir las

opiniones autorizadas de autores nacionales y extranjeros, algunas ideas acerca del mecanismo de estos síndromes en nuestro medio.

Tanto el padre como el hijo coinciden en afirmar que en la región de California (Santander), existen algunas personas afectas de polidactilia. Ellos mismos tuvieron en su familia, un primo hermano que murió y que era ciego, bocioso y con dedos supernumerarios. Esta región de Santander tiene como actividad humana principal, fuera de la agricultura en pequeña escala, la minería, en cuyo proceso de elaboración se emplean los metales pesados, tales como el sulfuro de plomo y el mercurio. Podría tratarse de los efectos tóxicos de esos metales que hayan llegado hasta alterar el plasma germinativo. O es una carencia alimenticia múltiple y prolongada lo suficientemente capaz de alterar la generación humana. Sobre esta hipo-alimentación, obran eficazmente el alcoholismo y las taras propias del acercamiento de sangres en las familias.

Finalmente quedan por analizar los efectos alterativos que se han reconocido a las enfermedades infecto-contagiosas eruptivas, producidas por virus filtrables, como la roseola, la viruela, el sarampión y la escarlatina, que cuando estallan en un organismo de mujer embarazada, son capaces de franquear el filtro placentario y pasar al embrión al cual afectan de monstruosidades fetales, mutilaciones, espinas bifidas, etc., etc.

No debe el médico pasar por alto ni despreciar las informaciones que reiteradamente da el padre del enfermo sobre la posible influencia que para la producción de estos síndromes, pueda tener la temperatura exterior, en sus bruscos descensos o cambios sobre un organismo infantil. Los pediatras aceptan en sus tratados la influencia del frío brusco como desencadenante de enfermedades infecto-contagiosas o de degenerativas y posiblemente hasta de lesiones neuro-cerebrales. El súbito cambio de la homeotermia, o mejor, isotermia, puede hacer fallar los mecanismos termoreguladores hipotalámicos, dando lugar a lesiones que entonces no serían congénitas, sino precozmente adquiridas por el recién nacido.

Queda por mencionar la interrelación, ya demostrada por los neuro-anatomistas y fisiólogos entre el Hipotálamo y la Hipófisis, en ambos sentidos, por los mecanismos de la Neuro-crinia y de la neuricrinia (10).

Se deja así presentado el tercer caso de *Síndrome de Lawrence-Moon-Bardet-Bield*, descrito en la República de Colombia y se finaliza el trabajo, informando que no se le instituyó ningún tratamiento endocrino prolongado, por carencia de recursos. Se le suministraron únicamente comprimidos de Tiroides-Tiamina y se le aplicaron aisla-

damente algunas dosis bajas de Hormón Orquítico. Se le extirpó quirúrgicamente el dedo supernumerario de la mano izquierda, y el enfermo salió del Hospital, habiendo perdido todo contacto con él.

Bucaramanga, julio 24 de 1951. Notalicio del Libertador Simón Bolívar.

#### BIBLIOGRAFIA NACIONAL Y EXTRANJERA

(1) **Restrepo Alonso**: "El Metabolismo Basal y su importancia Clínica". En Boletín Clínico, Organo de la Facultad de Medicina y Ciencias Naturales, de la Universidad de Antioquia. Año de 1941. Vol. VI. N° 6. Págs. 267 y siguientes.

(2) **Restrepo Molina Jorge**: "Consideraciones sobre el Síndrome de Lawrence Moon-Bield". En Boletín Clínico, 11 octubre de 1947. Vol. 9º Págs. 365 y siguientes.

(3) **Marañón Gregorio**: "Manual de Diagnóstico Etiológico". Tercera Edición Revisada. Edit. Espasa Calpe. Págs. 467, 563.

(4) **Wolf William**: "Endocrinología en la Práctica Moderna". Primera Traducción al español de la Segunda Edición Americana. Salvat. Págs. 94 y siguientes.

(5) **Herbert Best y N. Burke Taylor**: "Las Bases Fisiológicas de la Práctica Médica". Editorial Cultura S. A. La Habana (Cuba). Tercera Edición Española. Págs. 436 y siguientes.

(6) **Uribe Uribe Alfonso**: Referencia en carta personal al autor.

(7-8-9) **Wilson**: "Neurology", Selye: Endocrinology y Castillo "Endocrinología" en la Colección de Semiología de los autores argentinos. Citados por el Profesor Uribe.

(10) **Rodríguez Pérez A. P.**: Introducción al estudio de la Patología psicosomática del tubo digestivo.

(11) **Nota del autor**: En ninguna otra Revista o Libro de Medicina de Colombia encontré referencias bibliográficas para saber cuántos casos han sido descritos y publicados en el mundo. Se puede afirmar que éste es el tercero de Colombia.